

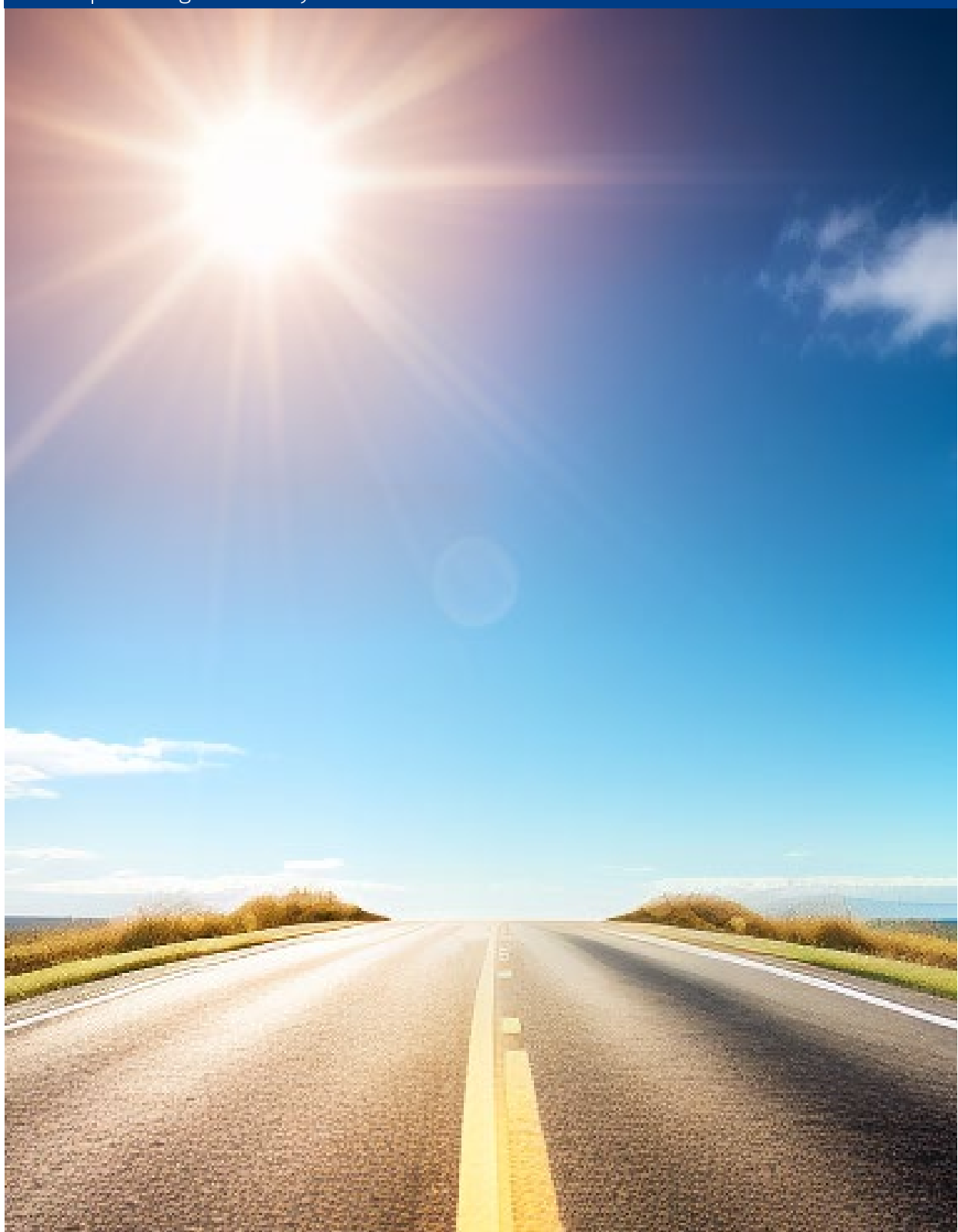
Mars 2024



Drög að landsáætlun um sjaldgæfa sjúkdóma

Skýrsla starfshóps

Stjórnarráð Íslands
Heilbrigðisráðuneytið



Starfshópur:

- Vigdís Fjóla Stefánsdóttir, án tilnefningar, formaður
- Ingólfur Einarsson, tilnefndur af Ráðgjafar- og greiningarstöðinni
- Ragnheiður Ósk Erlendsdóttir, tilnefnd af Heilsugæslu höfuðborgarsvæðisins
- Gunnhildur Eva G. Gunnarsdóttir, tilnefnd af Umhyggju
- Petra Fanney Bragadóttir, tilnefnd af Umhyggju
- Guðrún Helga Harðardóttir, tilnefnd af Einstökum börnum
- Sveinn Viðar Guðmundsson, tilnefndur af Huntington samtökunum
- Hans Tómas Björnsson, tilnefndur af Landspítala
- Lára Guðrún Magnúsdóttir, tilnefnd af Sjónarhóli
- Margrét Lilja Aðalsteinsdóttir, tilnefnd af Öryrkjabandalagi Íslands.
- Ingibjörg Sigríðar Elíasdóttir og Anna Klara Georgsdóttir, sérfræðingar í félags- og vinnumarkaðsráðuneytinu voru skipaðar í vinnuhópinn í janúar 2024.

Hrafnhildur Ýr Erlendsdóttir, sérfræðingur í heilbrigðisráðuneytinu var starfsmaður hópsins.

Vigdís Fjóla Stefánsdóttir stýrði fundum hópsins og Hrafnhildur Ýr Erlendsdóttir skrifaði fundargerðir. Allir fulltrúar í hópnum tóku þátt í umræðum og komu að gerð þessarar skýrslu sem eru drög að landsáætlun og er það afurð vinnu hópsins.

Aðstoð og ráð veittu:

- Einstök börn, Stuðningsfélag.
- Samband íslenskra sveitarfélaga.
- Ýmsir starfsmenn innan heilbrigðisráðuneytis, félags- og vinnumarkaðsráðuneytis og mennta- og barnamálaráðuneytis.
- Starfsfólk erfða- og sameindalæknisfræðideildar Landspítala.

Útgefandi:

Heilbrigðisráðuneytið

Drög að landsáætlun um sjaldgæfa sjúkdóma

Mars 2024

hrn@hrn.is

www.hrn.is

Umbrot og textavinnsla:

Heilbrigðisráðuneytið

©2024 Heilbrigðisráðuneytið

ISBN 978-9935-515-40-7

Efnisyfirlit

Samantekt	5
Orð og hugtök	8
Inngangur	9
1. Að leggja mat á þörf fyrir sértæka þjónustueiningu fyrir einstaklinga með sjaldgæfa sjúkdóma og langveik börn	12
1.1 Að efla MSS og tryggja starfsemina.....	12
1.2 Samskipti, samvinna, sameining.....	14
1.3 Upplýsingar.....	15
2. Hröð og örugg greining hjá þeim sem grunur er um að hafi sjaldgæfan sjúkdóma	17
2.1 Klínísk greining sjaldgæfra sjúkdóma.....	17
2.2 Efling erfðarannsókna	17
2.3 Nýburaskimun	19
2.4 Fósturgreiningar og fósturvísagreiningar	19
3. Jafnt aðgengi að einstaklingsmiðaðri meðferð og eftirfylgd vegna sjúkdóma	21
3.1 Einstaklingsmiðuð lækniþjónusta	21
3.2 Hjálpartæki, lyf og læknskostnaður.....	21
3.3 Betra aðgengi að tilraunameðferðum og „Orphan“ lyfjum.....	24
3.4 Tilraunameðferðir.....	25
4. Til séu úrræði til að tryggja aðgengi að þjónustu sem gæti aukið lífsgæði þeirra sem eru með sjaldgæfan sjúkdóm/heilkenni. Tryggja að áætlun liggja fyrir um yfirfærslu þjónustunnar frá unga aldri til fullorðinsára	27
4.1 Fjarþjónusta	29
4.2 Auðvelða umskipti til fullorðinsára.....	29
4.3 Efla þjónustu til að tryggja sjálfstætt og innihaldsríkt líf.....	31
4.4 Félagasamtök um sjaldgæfa sjúkdóma	32
5. Samræmd rafræn skráning og alþjóðlegt samstarf	33

5.1	Alþjóðleg samvinna, sérfræðiþekking og rannsóknir	34
5.2	Auka þátttöku í klínískum- og félagsrannsóknum	35
6.	Viðauki.....	36

Myndaskrá

Mynd 1:	<i>Miðstöð sjaldgæfra sjúkdóma.....</i>	14
Mynd 2:	<i>Lífið er oft flókið en með sjaldgæfa greiningu flækist það enn frekar. Teiknað af Fífu Jónsdóttur.....</i>	26

Töfluskrá

Tafla 1:	<i>Fjöldi rannsókna á rannsóknarstofum ESD 2021-2023.....</i>	18
----------	---	----

Samantekt

Sjaldgæfur sjúkdómur er skilgreindur sem sjúkdómur, heilkenni eða ástand sem færri en 5 af hverjum 10.000 íbúum hafa. Öll norðurlöndin nema Danmörk nota skilgreiningu ESB en Danir miða við 1-2/10.000 íbúa. Hér á landi er ekki vitað nákvæmlega hversu margir sjaldgæfir sjúkdómar finnast né hversu margir eru með hvern sjúkdóm eða greiningu, þar sem engin skráning er til yfir þá.

Meirihluti sjúkdómanna er vegna meinvaldandi breytinga í genum eða litningum. Stundum er vitað um sjúkdóm fyrir fæðingu eða fljótlega eftir fæðingu en í öðrum tilvikum koma einkenni fram síðar á ævinni og stundum ekki fyrr en á fullorðinsaldri. Birting einkenna getur verið háð aldri, þróun mishröð og alvarleiki breytilegur milli einstaklinga. Að lifa með sjaldgæfan sjúkdóm eða eiga náinn ættingja með sjaldgæfan sjúkdóm er fyrir suma áskorun alla daga og kallar á 24 tíma vakt alla daga.

Árið 2009 hvatti framkvæmdanefnd Evrópusambandsins aðildarríki til að gera hið fyrsta landsáætlunir um sjaldgæfra sjúkdóma, sem þá yrðu hluti af öðrum heilbrigðisáætlunum og heilbrigðislöggjöf. Hver þjóð var hvött til að gera aðgerðaráætlunir og setja sér markmið. Ísland hefur ekki áður unnið slíka áætlun til fulls en nokkur undirbúningsvinna hefur átt sér stað.

Í þessum drögum að landsáætlun var lagt upp með eftirfarandi atriði:

- Hröð og örugg greining hjá þeim sem greinast með sjaldgæfa sjúkdóma.
- Jafnt aðgengi að meðferð og eftirfylgd sem miðuð er að þörfum notenda. Samfelld heilbrigðisþjónusta milli þjónustustiga.
- Að takast á við daglegt líf með sjaldgæfan sjúkdóm og tryggja yfirfærslu þjónustunnar frá unga aldri til fullorðinsára.
- Samræmd rafræn skráning í sjúkraskrárkerfi og gagnagrunna. Alþjóðlegt samstarf og beiting samræmdrar kóðunar fyrir sjúkdóma og meðferð.
- Að leggja mat á þörf fyrir sérstaka þjónustueiningu fyrir einstaklinga með sjaldgæfa sjúkdóma og langveik börn sbr. þingsályktunartillaga, þingskjal 57 á 151. löggjafarþingi 2020-2021.
- Leggja drög að viðeigandi löggjöf um erfðaheilbrigðisþjónustu, bætt aðgengi að erfðaprófum og nýtingu fyrirbyggjandi erfðagagna m.a. tengt samstarfi við Íslenska erfðagreiningu.

Þegar farið var að vinna að verkefninu kom í ljós að síðasta hlutann, drög að löggjöf um erfðaheilbrigðisþjónustu, þyrfti að vinna sérstaklega og var þeim hluta sleppt í þessari áætlun. Hinum atriðunum var skipt upp í fimm meginþætti og er fjallað um hvern fyrir sig í sérkafla. Í lok hvers kafla eru helstu áskoranir

tilgreindar og tillögur að aðgerðum og í sumum tilfellum bent á ávinning af aðgerðunum. Í allt voru áskoranirnar 25 og tillögur að aðgerðum rúmlega 40.

Gegnumgangandi í vinnunni var að samhæfingu og samvinnu skortir víða og það hversu óþarflega flókið það getur verið að afla sér upplýsinga og fá viðeigandi þjónustu. Æskilegt væri að hafa einn byrjunarreit fyrir upplýsingar og þjónustu við þá sem greinast með sjaldgæfa sjúkdóma.

Margar af tillögnum fela í sér umtalsverðan sparnað í vinnuframlagi þeirra fjölmörgu sem að koma. Aðrar spara umstang og álag á sjúklinga og aðstandendur. Þannig getur kostnaður við aðgerð á einum stað þýtt sparnað á öðrum.

Það gleðilegt að loks sjái dagsins ljós drög að landsáætlun um sjaldgæfa sjúkdóma og það er afar mikilvægt að áætlunin verði meira en orð á blaði – að hún skili raunverulegum ávinningi í betri meðferð, bættum lífskjörum, samþættingu þjónustu og betri notkun á því fé sem fer til málaflokksins.

English summary

A rare disease (RD) is a medical condition that impacts fewer than 5 out of every 10.000 people. While most Nordic countries follow the European Union's definition of an RD, Denmark has a slightly different threshold, defining an RD as affecting between 1 to 2 out of every 10.000 people. In Iceland, there isn't a complete understanding of how many rare diseases there are or how many individuals are affected by each one because there hasn't been a consistent effort to track this information.

Rare diseases often result from genetic or chromosomal abnormalities. Some of these conditions are identified at or shortly after birth, but others may not show symptoms until later in life, even into adulthood. The age at which symptoms begin and how severe they are can vary widely from one person to another. Dealing with a rare disease, either personally or within a family, can be extremely challenging, often requiring around-the-clock care and support.

In 2009, the European Commission urged its member countries to create national strategies for dealing with rare diseases as part of their broader health care planning and laws. These plans were meant to include specific actions and objectives. Iceland has not yet implemented a RD strategy. Some initial steps have been taken, but a comprehensive strategy is yet to be completed.

In this draft of a national strategy, the following items were addressed:

- Fast and safe diagnosis of rare diseases.
- Equal access to treatment and follow-up, aimed at the needs of users. Continuous healthcare between service levels.
- Addressing the daily life of people with rare diseases and ensuring the transfer of services from young to adulthood.

- Harmonised electronic registration in medical records systems and databases. International co-operation and application of harmonised coding for diseases and treatments.
- To evaluate the need for a special service unit for individuals with rare diseases and chronically ill children. See parliamentary resolution, parliamentary document 57 at the 151st legislative session 2020-2021.
- To draft appropriate legislation on genetic health services, improved access to genetic testing and the use of existing genetic data, among other things, related to cooperation with deCode Genetics.

It became clear that the final topic, which was a proposed law on genetic health services, required separate consideration and was therefore not included in this project. The remaining topics were organized into five key sections. At the conclusion of each section, the primary issues were pinpointed, along with suggestions for potential solutions. In some instances, the advantages of these suggested actions were also highlighted. Overall, the project identified 25 significant challenges and put forward over 40 recommendations for action.

A key issue identified is the lack of coordination and cooperation, which makes accessing information and services overly complex. Establishing a single access point for both information and services would be incredibly beneficial for individuals diagnosed with rare conditions and everyone else involved.

Many of the suggested solutions could significantly reduce the workload for various stakeholders and alleviate the time and effort required by patients and their families. Thus, investing resources in one area could lead to cost savings in another.

That a draft national strategy for rare diseases has been completed is encouraging. However, it is crucial that this strategy is implemented effectively, resulting in tangible improvements in treatment quality, living standards, service integration, and financial efficiency.

Orð og hugtök

Erfðaheilbrigðisþjónusta: Heilbrigðisþjónusta sem snýr að arfgengum sjúkdómum.

Erfðaráðgjöf: Ráðgjöf veitt í samhengi við arfgenga sjúkdóma, af fagmanni með þar til bæra menntun og þjálfun.

Langvinnur sjúkdómur: Hjá börnum er langvinnur sjúkdómur skilgreindur þannig að sjúkdómur eða ástand sé viðvarandi í meir en þrjá mánuði og þarfnast meðferðar eða íhlutunar og getur versnað með tímanum. Hjá fullorðnu fólki er gjarnan vísað til að ástandið hafi ekki verið skemur en 1 ár.

Erfðafræðileg greining - erfðarannsókn: Leitað að meinvaldandi breytingu (stökkbreytingu) í geni, sem á þátt í að valda sjúkdómi eða heilkenni.

Heilkenni (syndrome): Heitið heilkenni er gjarnan notað þegar sjúkdómssmynd eða einkennamynstur, myndar nokkuð þekkta heildarmynd ákveðins sjúkdóms, en birtingamynd einkenna getur þó verið breytileg á milli einstaklinga.

Heilraðgreining: Allt erfðaefnið raðgreint

Klínísk greining: Greining sjúkdóms eða heilkennis gerð með einkennaskoðun og rannsóknum.

LSH: Landspítali

Meinvaldandi breyting í geni: Breytingar í genum eru algengar en flestar meinlausar. Sumar eru það ekki og eru þá flokkaðar meinvaldandi. Áður var gjarnan talað um stökkbreytingar og þá átt við meinvaldandi breytingar. Það heiti er ekki notað lengur þar sem stökkbreytingar (varanlegar breytingar í erfðaefni) geta verið bæði meinlausar og meinvaldandi.

Sjaldgæfur sjúkdómur: Sjaldgæfur sjúkdómur vísar til þess að færri en 1 af hverjum á hverjum tíma sé með sjúkdóminn (5/10.000).

Fósturgreining: Erfðarannsókn sem gerð er á fóstri, fylgjufrumum eða fósturfrumum í legvatni.

Fósturvísisgreining: Erfðarannsókn gerð á fósturfrumum fósturvísa.

Fötlun: Afleiðing skerðinga og hindrana af ýmsum toga sem verða til í samspili fólks með skerðingar og umhverfis og viðhorfa sem hindra fulla og árangursríka samfélagsþátttöku til jafns við aðra. Skerðingar hlutaðeigandi einstaklings eru langvarandi og hindranirnar til þess fallnar að viðkomandi verði mismunandi vegna líkamlegrar, geðrænnar eða vitsmunalegrar skerðingar eða skertrar skynjunar.

Landnemabreyting í erfðaefni (DNA): Breyting sem aðeins þekkist hjá ákveðnum hópi eða þjóðflokki. Gott dæmi á Íslandi er ein ákveðin breyting í *BRCA2* geni (það eru til mjög margar breytingar í því geni) sem finnst nær eingöngu hjá þeim sem eru íslenskir að uppruna.

Útraðagreining: Útraðir (Exom) í erfðaefni raðgreindar.

Inngangur

Bakgrunnur:

Árið 2009 benti framkvæmdanefnd Evrópusambandsins aðildarríkjum á að innleiða hið fyrsta ráðstafanir vegna sjaldgæfra sjúkdóma, sem þá yrðu hluti af öðrum heilbrigðisáætlunum og heilbrigðislöggjöf. Árið 2012 var undirritað samkomulag heilbrigðisráðherra á norðurlöndum um að hefja vinnu við þetta verkefni. Frá þeim tíma hefur félagið Einstök börn sent inn fjölmargar tillögur að landsáætlun. Flest lönd í Evrópu hafa gert landsáætlanir um sjaldgæfa sjúkdóma en Ísland hefur til þessa ekki verið með sérstaka stefnu. Hinsvegar hefur verið reynt að tryggja að öll fái viðeigandi þjónustu.

Evrópusambandið hefur gefið út „The Rare 2030 Recommendations“ þar sem átta áhersluatriði eru tiltekin (lauslega þýtt):

1. Að gerð verði landsáætlun sem tekur mið af samskonar vinnu í Evrópu og er metin reglulega.
2. Að greining sjaldgæfra sjúkdóma verði hraðari og nákvæmari og með aukinni notkun samhæfðra staðla varðandi aðferðir og tækni.
3. Búið verði til kerfi með fjárhagslegum, pólitískum og tæknilegum stuðningi, sem geri að verkum að enginn með sjaldgæfan sjúkdóm þurfi að vera í óvissu varðandi greiningu, meðferð eða umönnun.
4. Að félagsleg réttindi fólks með sjaldgæfa sjúkdóma séu tryggð.
5. Að markvisst sé hvatt til þátttöku fólks með sjaldgæfa sjúkdóma í opinberu starfi sem einkageiranum.
6. Að rannsóknir á sjaldgæfum sjúkdómum séu í forgangi.
7. Að rannsóknargögn séu notuð til að bæta heilsu og líðan fólks sem er með sjaldgæfa sjúkdóma.
8. Bæta aðgengi að meðferðum sjaldgæfra sjúkdóma og draga úr ójöfnuði með því að fjárfesta í og hvetja til samstarfs milli landa.

Í október 2023 skipaði heilbrigðisráðherra vinnuhóp sem falið var að gera drög að landsáætlun um sjaldgæfa sjúkdóma. Landsáætlun er unnin á breiðum grundvelli og er ætlað að vera leiðbeinandi um þjónustu til þeirra sem falla undir skilmerki um sjaldgæfa sjúkdóma og aðstandenda þeirra.

Unnið var út frá skipunarbréfi ráðherra og voru eftirfarandi atriði verkefni hópsins: Hröð og örugg greining sjaldgæfra sjúkdóma, aðgengi að meðferð og eftirfylgd miðist að þörfum notenda, að þjónusta sé samfelld, að bæta daglegt líf þeirra sem hafa sjaldgæfa sjúkdóma, að vinna að góðri skráningu og samræmdum kóða fyrir sjúkdóma og meðferð og leggja mat á það hvort Miðstöð sjaldgæfra sjúkdóma geti sinnt víðara hlutverki en hún gerir nú. Einu

atriði í skipunarbréfinu var sleppt: „Að leggja drög að viðeigandi löggjöf um erfðaheilbrigðisþjónustu, bætt aðgengi að erfðaprófum og nýtingu fyrirbyggjandi erfðagagna m.a. tengt samstarfi við Íslenska erfðagreiningu“. Þetta atriði þótti of viðamikil til að hægt væri að vinna það innan skilgreiningar sjaldgæfra sjúkdóma og hefur verkefnið fengið annan farveg.

Heilbrigðiskerfið þarf að vera í stakk búið til þess að bregðast við sjaldgæfum sjúkdómum svo að þau sem greinast með þá verði ekki hornreka. Styrkja þarf umgjörðina um þessa einstaklinga og sjá til þess að heilbrigðisstarfsfólk hafi aðgang að nýjustu þekkingu í meðferð og eftirliti. Í þingsályktun um heilbrigðisstefnu til ársins 2030 kemur fram að stefnumið málaflokksins um skilvirk þjónustukaup eru m.a. þau að ef forgangsröðun er nauðsynleg verða sjúklingar með mesta þörf settir í forgang. Jafnframt að við kaup á heilbrigðisþjónustu verði ávallt gerðar nauðsynlegar kröfur um aðgengi, gæði þjónustunnar og öryggi sjúklinga. Þá er lögð áhersla á að sameina þjónustuþætti og setja á fót þekkingarsetur með þeim rökum að betra sé að hafa færni, kunnáttu og þekkingu á einum stað, frekar en að dreifa kröftunum um of.

Ljóst er að þjónusta við þennan hóp er margþætt úrlausnarefni. Hún kallar á sérhæfða heilbrigðisþjónustu sem þarf að vera vel samþætt almennri heilsugæsluþjónustu ásamt því að hafa snertifleti við félagsþjónustu og sveitarfélög. Í dag liggur samhæfing þjónustunnar og eftirfylgd að miklu leyti á herðum foreldra og aðstandenda sem bætist ofan á daglega umönnun. Því þarf að breyta.

Áhersluatriði

Líta verður á áætlunina sem viðmið fyrir varanlegar breytingar fyrir sjaldgæfa sjúkdóma. Sjaldgæfir sjúkdómar eiga það sameiginlegt að greining, meðferð, endurhæfing og eftirfylgd krefst sérhæfðar þekkingar og mikillar þverfaglegrar samvinnu sem nær út fyrir heilbrigðisþjónustu.

Efla þarf rannsóknir, greiningar, aðgengi að meðferð, valdeflingu þeirra sem lifa með sjaldgæfa sjúkdóma og samtaka þeirra auk þverfaglegrar og alþjóðlegrar samvinnu. Styðja þarf við skilgreiningu, kóðasetningu og skráningu sjaldgæfra sjúkdóma (orpha.net) Sérstaklega mikilvægt er að ógreindir fái þjónustu til jafns við þá sem eru greindir með sjaldgæfa sjúkdóma.

Styðja þarf við þróun og aðgengi að sjaldgæfum sérlyfjum (orphan medicines).

Að miðlæg þekkingarmiðstöð á sviði sjaldgæfra sjúkdóma sé eflid.

Lagt er til að sérstakur starfshópur verði skipaður til að fylgja eftir markmiðum áætlunarinnar. Hópurinn væri skipaður fulltrúum félagasamtaka, sveitarfélaga, heilbrigðiskerfis, og heilbrigðis- og félags- og vinnumarkaðsráðuneyta.

Eftirfylgd og stöðumat fari fram á 2ja ára fresti.

Töluverður kostnaður gæti sparast í heilbrigðiskerfinu og þjóðfélaginu almennt með markvissari þjónustu við þau sem eru með sjaldgæfa sjúkdóma og fjölskyldur þeirra.

Sjaldgæfir sjúkdómar – skilgreining og algengi

Sjaldgæfur sjúkdómur er sjúkdómur, heilkenni eða ástand sem færri en 5 af hverjum 10.000 íbúum hafa, skv. ákvörðun Evrópusambandsins, nr. 1295/1999/EG frá 29. apríl 1999. Öll norðurlöndin nema Danmörk nota skilgreiningu ESB en Danir miða við 1-2/10.000 íbúa¹. Sumir sjaldgæfir sjúkdómar teljast ofursjaldgæfir (e: ultrarare). Það er engin samþykkt alþjóðleg skilgreining á ofursjaldgæfum sjúkdómum en samstaða virðist vera að skapast um hlutfallið 1/50.000 íbúum². Meirihluti sjaldgæfra sjúkdóma og heilkenna er vegna meinvaldandi breytinga í genum eða litningum. Þekktir eru um 7.000 sjaldgæfir sjúkdómar sé miðað við 1/2.000. Ekki er vitað hversu margir þeirra eru til hér á landi, en brýnt er að safna tölfræði um tíðni og alvarleika. Þeir eiga það margir sameiginlegt að greining, meðferð, endurhæfing og eftirfylgd krefst sérþekkingar og mikils samstarfs heilbrigðisstarfsmanna, sveitarfélaga og aðstandenda. Greiningum fjölgar með hverju ári. Skýringar á því eru m.a. aukin þekking, auknar fóstur- og nýburaskimanir og bætt greiningarhæfni samhlíða framförum í erfða- og læknisfræði.

Eigi að síður er það svo að enn eru margir ógreindir þrátt fyrir talsverða leit að örsök þeirra sjúkdóma. Það er afar mikilvægt að til sé skilgreindur hópur ógreindra með sjaldgæfa sjúkdóma til að tryggja að þeir fái góða þjónustu.

Mörg lyf til meðferðar á sjaldgæfum sjúkdómum, s.s. efnaskipta- og taugasjúkdómum og sjaldgæfum krabbameinum hafa verið samþykkt undanfarin ár af til þess bærum stofnunum, t.d. FDA (Food and Drug Administration) í Bandaríkjunum og EMA (European Medicines Agency) í Evrópu og enn fleiri eru í þróun. Þrátt fyrir þessa þróun, eru aðeins til meðferðir fyrir um um 5% sjaldgæfra sjúkdóma³ og ljóst að stuðning þarf frá stjórnvöldum varðandi aðgengi að lyfjum og þar sem mögulegt er, þátttöku í lyfjatilraunum (e: trials).

Í skýrslunni má finna tillögur sem hópurinn taldi mikilvægar til að tryggja stöðu og líf þeirra sem eru með sjaldgæfa sjúkdóma. Verkefnið eru mörg en öll eru þau viðráðanleg. Sumar tillögurnar spara mikla vinnu og vandamál fyrir sjúklinga, aðstandendur, umönnunaraðila og starfsmenn hinna ýmsu stofnana.

¹ <https://www.sst.dk/da/udgivelser/2018/national-strategi-for-sjaeldne-sygdomme-statusevaluering-og-anbefalinger>

² Council, N. C. (2004). NICE Citizens Council report: ultra orphan drugs. London.

³ Tumiené, B., Juozapavičiūtė, A., & Andriukaitis, V. (2024). Rare diseases: still on the fringes of universal health coverage in Europe. *The Lancet Regional Health–Europe*, 37.

1. Að leggja mat á þörf fyrir sértæka þjónustueiningu fyrir einstaklinga með sjaldgæfa sjúkdóma og langveik börn

Lög um heilbrigðisþjónustu nr. 40/2007 taka til skipulags heilbrigðisþjónustu. Markmið þeirra er að allir landsmenn eigi kost á fullkomnustu heilbrigðisþjónustu sem á hverjum tíma eru tók á að veita til verndar andlegri, líkamlegri og félagslegri heilbrigði í samræmi við ákvæði laganna og annarra viðeigandi laga í heilbrigðislöggjöfni.

Leiðin til greiningar erfðasjúkdóma þarf að vera skýr. Erfða- og sameindalæknisfræðideild (ESD) hefur gert leiðbeiningar fyrir heimilislækna og aðra þá sem vinna að greiningum. Í þeim leiðbeiningum er kynnt hvernig hægt er að panta erfðarannsóknir gegnum Heilsugátt, hafa samband við ESD og Miðstöð sjaldgæfra sjúkdóma (MSS).

Í flestum tilfellum er mikilvægt að erfðarannsóknum fylgi erfðaráðgjöf bæði fyrir og eftir erfðarannsókn, þar sem vel er farið yfir hvað verður gert, mögulegar niðurstöður og hvert framhaldið er eftir að niðurstaða hefur verið gefin. Margir þurfa andlegan stuðning eða jafnvel áfallahjálp að lokinni greiningu, vegna alvarleika niðurstöðunnar.

1.1 Að efla MSS og tryggja starfsemina

Miðstöð sjaldgæfra sjúkdóma (MSS) var sett upp innan Erfða- og sameindalæknisfræðideildar (ESD) á Landspítala seint á árinu 2019 og er því þegar til sem þjónustueining. Því lagði starfshópurinn mat á hvort miðstöðin gæti verið heildarþjónustueining fyrir þau sem hafa sjaldgæfa sjúkdóma og mögulega síðar fyrir fleiri hópa. Slíkar miðstöðvar eru þekktar í öðrum löndum og hægt að nýta þær sem fyrirmynd. Þjónusta við þau sem eru með sjaldgæfa sjúkdóma er á margra höndum en mikilvægt er að miðlæg þekkingarmiðstöð á sviði sjaldgæfra sjúkdóma sé efla og hafi það hlutverk að hafa yfirsýn og leiðbeina einstaklingum með sjaldgæfa sjúkdóma á heilðrænan hátt. MSS einingin er lítil enn sem komið er og hefur ekki fengið fjárstuðning sem sérstök eining. Hún er nú rekin sem hluti af ESD með aðkomu starfsfólks klínískrar erfðafræði og erfðaráðgjafar.

Hlutverk MSS er nú:

- Erfðafræðileg greining sjaldgæfra sjúkdóma og erfðaráðgjöf því tengd.
- Ráðgjöf og fræðsla til einstaklinga, aðstandenda og fagaðila.
- Öflun og miðlun þekkingar með því m.a. að fylgjast með nýjungum á alþjóðavettvangi.

- Tilvísanir og samstarf við aðra meðferðaraðila og stofnanir eftir því sem við á.
- Fræðilegar rannsóknir og þátttaka í alþjóðastarfi.
- Kennsla og fræðsla til heilbrigðisstarfsfólks og almennings.

Eigi MSS að gegna viðamiklu hlutverki sem alhliða miðstöð vegna sjaldgæfra sjúkdóma bætast hið minnsta eftirfarandi hlutverk við þá starfsemi sem þegar er til staðar:

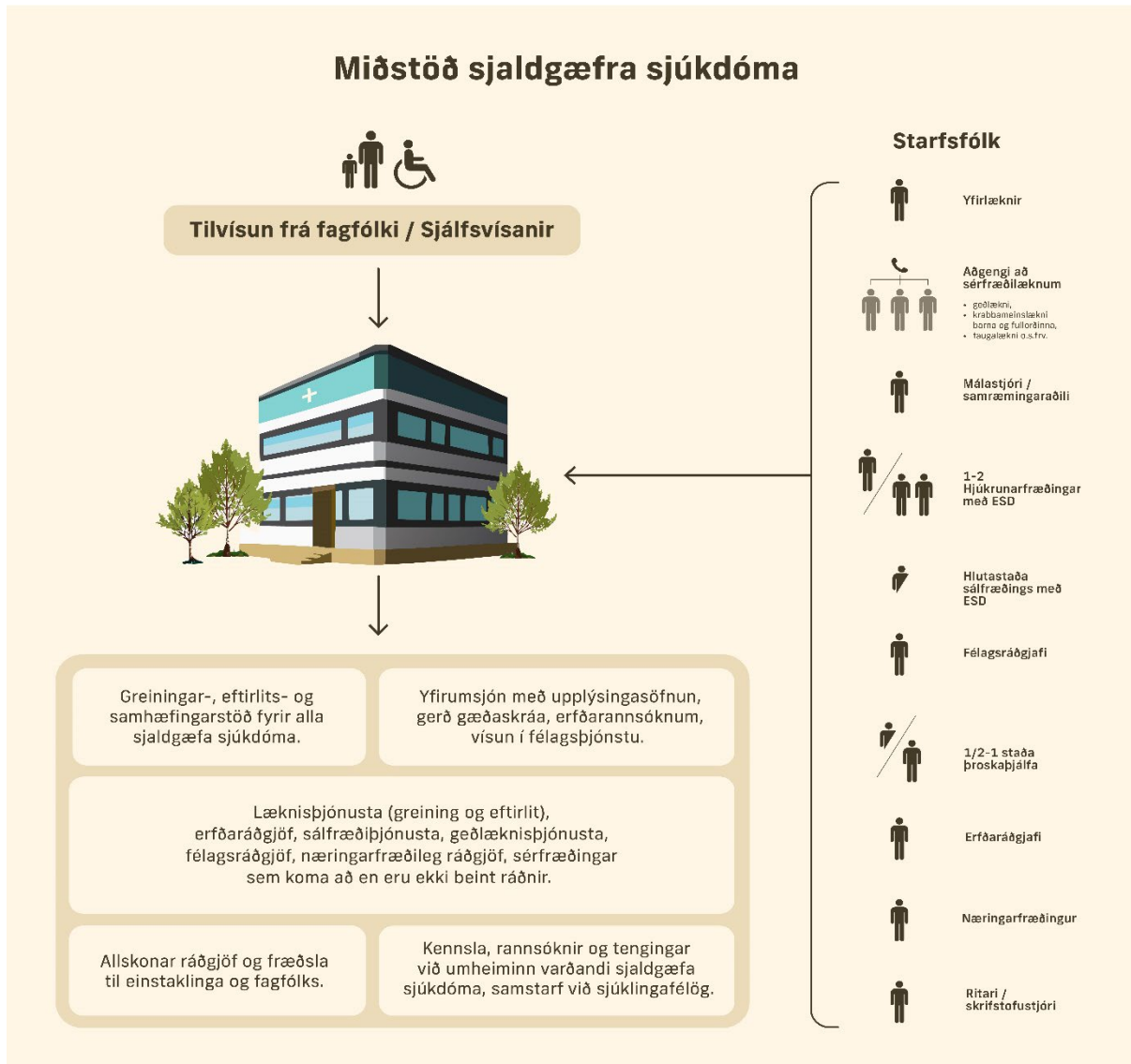
- Samstarf við sjúklinga- og aðstandendafélög.
- Þjónusta og ráðgjöf varðandi sálfélagsleg úrræði og stuðning.
- Aðstoð við að tryggja einfalt og skjótt aðgengi að meðferð, t.d. lyfjum.
- Uppsetning og viðhald skráningar sjaldgæfra sjúkdóma á Íslandi (sjúkdómaskrá, sjá nánar í kafla 4).
- Þróun, rannsókn og dreifing á aðferðum og gögnum til greiningar og meðferðar.
- Stuðningur við börn og fullorðna.

Ætluð húsnæðisþörf við meiri starfsemi

- Þrjú viðtalsherbergi. Af þeim a.m.k. eitt með skoðunarbekk og mælingar- og skoðunaraðstöðu.
- Skrifstofuaðstaða fyrir starfsfólk.

Ætluð mannaflapörf við efla starfsemi

- Ein staða yfirlæknis.
- Aðgengi að sérfræðilæknum s.s. geðlækni, krabbameinslækni barna og fullorðinna, taugalækni o.s.frv.
- Málástjóri eða samræmingaraðili.
- Ein til tvær stöður hjúkrunarfræðinga, með ESD.
- Hlutastaða sálfræðings með ESD.
- Ein staða félagsráðgjafa.
- Hálf til ein staða þroskaþjálfara.
- Erfðaráðgjafi í samvinnu við klínísku eininguna.
- Ein staða næringarfræðings.
- Ein staða ritara/skrifstofustjóra.



Mynd 1: Miðstöð sjaldgæfra sjúkdóma.

1.2 Samskipti, samvinna, sameining

Að eftirfylgd og ráðgjöf vegna þeirra sem eru með sjaldgæfa sjúkdóma koma margir, m.a. MSS, Ráðgjafar- og greiningarstöð (RGR), Barnaspítali, Heilsugæslan, sveitarfélög og fleiri.

RGR fer með langtíma eftirfylgd og ráðgjöf vegna einstaklinga með óvenju flókna og/eða sjaldgæfa fötlun. Hluti þjónustuþega RGR er með sjaldgæfa sjúkdóma en ekki allir. Samvinna er góð og vaxandi milli ESD og RGR. Stefnt er að því að auka þá samvinnu enn frekar.

Stuðnings- og ráðgjafateymi langveikra barna með sjaldgæfa sjúkdóma starfar á Landspítala. Þjónusta teymisins felst í stuðningi meðan á greiningarferli stendur, aðstoð við úrvinnslu áfalla, aðstoð við að byggja upp daglegt líf sem hentar barni og fjölskyldu, aðstoð við að finna og upplýsa fjölskyldur um viðeigandi úrræði og stuðning sem í boði er, veita upplýsingar um réttindi

foreldra/fjölskyldu og aðstoð við að sækja þau réttindi. Teymið getur einnig komið að samstarfi við og stuðlað að góðri þjónustu í nærumhverfi fjölskyldu.

Til að geta sinnt hlutverki sem greiningar-, eftirlits- og samhæfingarstöð fyrir þau sem hafa sjaldgæfa sjúkdóma þarf að styrkja MSS, bæði umgjörð og fjárveitingu. Ein leið væri að sameina þessi tvö úrræði. Það myndi styrkja stöðir beggja og veita heildstæðari þjónustu.

Áskorun:

Fjöldi þeirra sem hafa sjaldgæfa sjúkdóma á Íslandi er óþekktur og úrlausnarmál oft flókin. Ekki er til staðar neinn einn staður sem hægt er að leita á vegna þeirra fjölbreyttu sjúkdóma og mála sem upp koma. Heldur ekki fyrir upplýsingar varðandi sjaldgæfa sjúkdóma.

Tillaga:

MSS verði miðstöð þekkingar um sjaldgæfa sjúkdóma og fyrsti viðkomustaður og miðstöð greininga og heilbrigðisþjónustu við einstaklinga með sjaldgæfa sjúkdóma og fjölskyldur þeirra.

Ávinningur:

Með því að hafa einn stað þar sem upplýsingar fást og hægt er að leita eftir þjónustu, er sparast mikill tími sem nú fer í að leita.

Tillaga:

Stuðnings- og ráðgjafateymi LSH og MSS sameinist.

Ávinningur:

Þrátt fyrir að verkefni séu áþekkt er sérfræðiþekking MSS og Stuðnings- og ráðgjafateymis ekki sú sama. Sameining myndi verða til þess að búa til eina sterkari einingu en þær eru nú hvor fyrir sig.

1.3 Upplýsingar

Afar mikilvægt er að samræma upplýsingar og hafa aðgang að þeim á einum stað. Nú eru þær víða og borið hefur á því að eftir greiningu sé ekki alltaf ljóst hvert á að leita eftir upplýsingum. Góðar upplýsingar er að finna m.a. á vef [félags einstakra barna](#), [Barna- og fjölskyldustofu](#), [Ráðgjafa- og greiningarstöðvar](#) og [ESD](#). Einnig má finna upplýsingar á vef [Tryggingastofnunar](#), [Sjúkratryggingar Íslands](#) og víðar.

Áskorun:

Nú eru upplýsingar um sjaldgæfa sjúkdóma, réttindi, þjónustu og annað á nokkrum stöðum og stundum flókið að finna.

Tillaga:

Ein vefsíða fyrir allar upplýsingar fyrir sjaldgæfa sjúkdóma. Þar væru upplýsingar um skipulag, umsjón og þjónustu á öllum stigum, um sjúkdómana,

stuðningsfélög, réttindi, lyfjapantanir, birgðapantanir, tímabókanir og samskipti við sérfræðinga og þjónustuveitendur. Vefsíðan verði á vegum MSS með tengingu frá www.island.is. Tryggja þarf starfsmann til að vinna þetta verkefni.

Ávinningur:

Með því að safna upplýsingum saman á einn stað verður mun minna álag á fjölskyldur og þá sem veita þjónustu. Auðveldara er að koma upplýsingum á framfæri.

2. Hröð og örugg greining hjá þeim sem grunur er um að hafi sjaldgæfan sjúkdóma

Það tekur stundum langan tíma að greina orsök sjúkdómseinkenna hjá einstaklingum og veldur það álagi bæði á sjúklinga og fjölskyldur. Hröð greining sjúkdóma eykur líkur á gagnlegri meðferð í tíma. Reynslan sýnir að viðeigandi og rétt greining veitir greiðari aðgang að viðeigandi meðferð, aðstoð og markvissum stuðningi.

Um 80% sjaldgæfra sjúkdóma, á sér erfðafræðilega orsök, ýmist eingöngu eða í samspili við aðra þætti. Þróun læknisfræðinnar, þ.m.t. erfðalæknisfræði, aukin sérfræðiþekking og tækninýjungar gera að verkum að greining sjaldgæfra sjúkdóma hefur orðið hraðari og betri. Í heilsugæslunni, þ.m.t. ungbarnaeftirliti er skimað fyrir ýmsum einkennum sem geta verið af völdum sjaldgæfra sjúkdóma.

2.1 Klínísk greining sjaldgæfra sjúkdóma

Á Íslandi fer klínísk greining sjaldgæfra sjúkdóma og heilkenna fram á sjúkrahúsum, heilsugæslum, Ráðgjafar- og greiningarstöð og hjá sjálfstætt starfandi sérfræðingum með samning við Sjúkratryggingar Íslands (SÍ). Erfðafræðileg greining fer einkum fram gegnum Landspítala, erfða- og sameindalæknisfræðideild (ESD) en einnig hefur Íslensk erfðagreining (deCode) veitt þjónustu á þessu sviði. Sýni sem fara gegnum ESD eru ýmist greind innan deildarinnar eða send á aðrar rannsóknarstofur eftir því sem við á.

2.2 Efling erfðarannsókna

Erfðarannsóknir geta gefið vísbindingar um horfur og stýrt eftirliti og meðferð. Framfarir í lyfjaerfðafræði gera erfðafræðilega greiningu enn mikilvægari. Þannig er hægt að grípa hratt inn í ef þarf og beita réttri meðferð.

Dæmi

Nú er nær alltaf prófað fyrir þekktum breytingum áður en ákveðin krabbameinslyf eru gefin. Þeir sem eru t.d. með breytingar í ákveðnu geni brjóta ekki niður ákveðin lyf og mega því ekki fá þau.

Klínískar erfðarannsóknir vegna sjúkdómssgreininga fara einkum fram á erfða- og sameindalæknisfræðideild (ESD) á Landspítala. Deildin sinnir erfðarannsóknum, litningarannsóknum, nýburaskimun, fósturskimun, lífefnaerfðafræði og ættfræðiþjónustu. Hún skiptist í sex einingar: DNA einingu, litningarannsóknir, klíníska erfðafræði og erfðaráðgjöf, nýburaskimun, fósturskimun og erfðafræðinefnd.

Tafla 1: Fjöldi rannsókna á rannsóknarstofum ESD 2021-2023.

Ártal	DNA rannsóknir	Litningarannsóknir	Nýburaskimun	Fósturskimun	Lífefnaerfðafræði
2021	3220	1153	4959	3957	204
2022	3477	1105	4551	3626	199
2023	3940	1184	4674	3714	318

Lífefnafræði greinir arfgenga (meðfædda) sjúkdóma með mælingum á lífefnum eins og amínósýrum og karnítínsamböndum.

Mikilvægt er að erfðarannsóknarbeiðnir og sýni fari í gegnum ESD til að tryggja sýnileika og aðgengi svara í sjúkraskrá. Ef send eru sýni til ytri rannsóknarstofa án aðkomu ESD, rata þau svör oft ekki inn í almenna sjúkraskrá og getur það leitt til tíverknadaðar, seinkunar á eða rangrar meðferðar. Jafnframt gerir það að verkum að tölfraði og utanumhald raskast.

Nauðsynlegt er að veita góðar upplýsingar og stuðning bæði fyrir og eftir erfðarannsókn. Í sumum tilfellum, einkum þegar um forspárrannsóknir fyrir alvarlega sjúkdóma er að ræða, þarf að hafa öruggt og fljótt aðgengi að sálfræðingi/geðlækni eða öðrum viðeigandi fagaðila. Þetta verklag þarf að vera afar skýrt. Í sumum löndum er það lögbundið vegna hárrar sjálfsvígstíðni í kjölfar alvarlegra greininga.⁴

Áskoranir:

Ef grunur vaknar um sjaldgæfan sjúkdóm þarf greining að eiga sér stað hratt og örugglega.

Töf á greiningu getur leitt til langtímavandamála og stundum varanlegrar skerðingar á starfsgetu. Hún er kostnaðarsöm fyrir alla sem að koma.

Erfðarannsóknir krefjast mannafla, tækja og þekkingar.

Tillögur:

Í ljósi vaxandi þunga erfðafræði við greiningar á sjúkdómum þarf að styrkja starfsemi ESD. Fylgja þarf framförum í erfðafræði, gæta að því að tækjabúnaður standist kröfur og að nægur fjöldi starfsfólks sé til staðar.

Að styðja markvisst við háskólanám í fögum sem tengjast rannsóknarstörfum í lífvísindum.

Að styrkja samstarf heilbrigðisstarfsmanna og rannsóknaraðila, til að fyrirbyggja tafir á viðeigandi greiningu.

⁴ <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC9760649/>

Að til séu skýrar verklagsreglur, skipulag og ferlar í sambandi við klínískar greiningar og erfðarannsóknir.

Ávinningur:

Hröð og örugg greining eykur líkur á réttri meðferð í tíma. Sterk erfðarannsóknardeild styrkir klínískar erfðarannsóknir. Æ fleira tengist erfðafræði og nauðsynlegt að vel búin erfðarannsóknarstofa sé til staðar á Landspítala.

2.3 Nýburaskimun

Nýburaskimun er í boði fyrir alla nýbura og er undantekning að hún sé ekki þegin. Nýburasýni eru tekin innan 72 klukkustunda frá fæðingu og eru þau geymd í lífsýnasafni eftir greiningu. Sýnin eru notuð til greiningar á 47 alvarlegum meðfæddum sjúkdómum s.s. efnaskiptasjúkdómum, hormónasjúkdómum og ónæmisgöllum og sameindaerfðafræðilegri greiningu á tveimur alvarlegum sjúkdómum, SMA (spinal muscular atrophy) og CF (cystic fibrosis). Flestir þessara sjúkdóma eru sjaldgæfir. Nýburaskimun tryggir að börn greinist snemma og með því er hægt að hefja meðferð fljótt og oft hægt að forðast bráð veikindi og alvarlega fylgikvilla. Einnig fer fram markviss skimun sem skipulögð er af Heyrnar- og talmeinastöð á meðfæddu heyrnarleysi sem stundum er merki um sjaldgæfan sjúkdóm.

Áskorun:

Að greina sjúkdóm snemma eykur líkur á betri horfum.

Tillaga:

Markvisst verði unnið að því að bæta við erfðarannsóknnum fyrir alvarlega sjaldgæfa sjúkdóma.

Dæmi

Spinal muscular atrophy eða SMA er alvarlegur taugahrörnunarsjúkdómur. Nýlega kom fram lyf til að meðhöndla SMA og skiptir máli að það sé gefið eins fljótt og hægt er. Með nýburaskimun þar sem SMA er greint með erfðarannsókn, er hægt að greina sjúkdóminn á fyrstu dögum lífsins og þannig hægt að grípa hratt inn í og stórbæta horfurnar.

2.4 Fósturgreiningar og fósturvísagreiningar

Um 80% sjaldgæfra sjúkdóma eru erfðasjúkdómar og margir þeirra leggjast þungt á fjölskyldur. Því er mikilvægt að fósturgreiningar og fósturvísagreiningar séu valkvæðar og aðgengilegar fyrir þennan hóp.

Þróun í rannsóknnum, greiningartækni og gagnabönkum hefur bætt fósturgreiningu vegna sjaldgæfra erfðasjúkdóma/heilkenna. Tengslanetið Nordic Network of Fetal Medicine (NNFM) hefur að markmiði að efla samstarf í klínískri vinnu, menntun og símenntun á þessu sviði og auka

rannsóknarsamstarf innan Norðurlandanna. Fyrir tilstilli NNFM er auðveldara aðgengi en áður að fósturingripum til meðferða sem ekki er hægt að veita hér á landi. Tilefni til inngrípa koma sjaldan upp og ekki er hægt að viðhalda færni í svo sjaldgæfum aðgerðum. Markmiðið er að veita meðferð í hæsta gæðaflokki með bestu mögulegu tækjum og í samræmi við gagnreynda þekkingu á hverjum tíma. Verklag og upplýsingagjöf hafa verið samræmd ásamt því hvernig eftirfylgd er háttáð. Danir og Svíar hafa verið leiðandi í þessu samstarfi en Ísland nýtur góðs af.⁵

Fósturvísagreiningar eru gerðar erlendis með greiðsluþátttöku Sjúkratrygginga Íslands (SÍ). Oftast er beiðnin um greiðsluþátttöku SÍ send af starfsmanni klínískrar erfðafræði, lækni og erfðaráðgjafa. Ef leyfi fæst til greiðsluþátttöku, panta einstaklingar/pör meðferðarstað og velja sér kvensjúkdómalækni sem aðstoðar. Oftast hefur Livio séð um þetta ferli hér á Íslandi. Þetta er flókið ferli og langt. Mikilvægt er að flytja þessa starfsemi til Íslands en það mun stytta biðtíma og draga úr kostnaði fyrir íslenska ríkið og notendur.

Enginn íslenskur listi er til um sjúkdóma/gen fyrir tilvísun í fósturvísagreiningu en til er mjög góður breskur listi hjá Human Fertilisation & Embryology Authority (HFEA). Fyrir þann lista gilda ströng, lögbundin viðmið sem þarf að uppfylla í málaflöknum. Ef beiðni er um uppfærslu listans, fer sérskipuð nefnd yfir beiðnina og metur. Þennan lista má nota á Íslandi.

Áskorun:

Fósturvísagreiningar eru dýrar og flóknar. Niðurgreiðsla er takmörkuð.

Tillögur:

Að efla samstarf við NNFM.

Að bæta aðgengi fjölskyldna með sjaldgæfa sjúkdóma að fósturvísagreiningum.

Að fósturvísagreiningar séu þessum tilteknu fjölskyldum að kostnaðarlausu.

Að vinnu við færslu fósturvísagreininga til Íslands verði flýtt og reynsla annarra þjóða notuð varðandi val á genum/sjúkdómum sem leitað er eftir.

⁵ Harðardóttir, Hildur. Læknablaðið 01. tbl. 106. árg. 2020. Sjá: <https://www.laeknabladid.is/tolublod/2020/01/nr/7220>

3. Jafnt aðgengi að einstaklingsmiðaðri meðferð og eftirfylgd vegna sjúkdóma

Samkvæmt lögum um réttindi sjúklinga, nr. 74/1997, á sjúklingur rétt á þjónustu sem miðast við ástand hans og horfur á hverjum tíma og bestu þekkingu sem völ er á. Einnig á sjúklingur rétt á samfelldri þjónustu og að samstarf ríki milli allra heilbrigðisstarfsmanna og stofnana sem hana veita.

Til þess að allir sem að koma upplifi heildstæða og samfellda þjónustu þurfa notendur að vera virkir þátttakendur í eigin þjónustu, sjást og heyrast, að þjónusta sé hnökralaus milli allra þjónustuaðila, að teymi haldi utan um þjónustu þar sem það á við og að til sé farvegur með skýra skiptingu ábyrgðar. Tryggja þarf sérhæft, þverfaglegt mat, greiningu og kortlagningu á þörfum einstaklinga. Þörf er á markvissri eftirfylgd sérfræðiteymis, sem þekkir vel til einstaklingsins og hefur þekkingu á ástandi hans. Þá er aðgengi að annarskonar stuðningsþjónustu í formi hæfingar eða endurhæfingar (íhlutun og þjálfun) mikilvægt fyrir einstaklinga með sjaldgæfa sjúkdóma.

3.1 Einstaklingsmiðuð lækniþjónusta

Eftir því sem meðferðarúrræði batna er mikilvægara að greina og hefja meðferð eins fljótt og auðið er. Aðgengi að einstaklingsmiðaðri lækniþjónustu (e: personalized medicine) hefur aukist um allan heim. Hún byggir á því að aðlaga meðferð, forvarnir og eftirfylgd hvers og eins. Tilgangurinn er að bjóða nákvæmari og markvissari greiningu og meðferð.

Þau sem eru með sjaldgæfa sjúkdóma geta einnig fengið aðra sjúkdóma (tengda eða ótengda) og meiðsli. Í slíkum tilfellum getur undirliggjandi sjaldgæfur sjúkdómur krafist sérstakra varúðarráðstafana í tengslum við greiningu og meðferð. Tryggja þarf samskipti á milli lækna, sérfræðinga og umönnunaraðila þegar aðrir meiriháttar sjúkdómar koma upp eða slys eiga sér stað.

3.2 Hjálpartæki, lyf og lækniskostnaður

Þau sem glíma við sjaldgæfa sjúkdóma þurfa oft lyf alla ævi, margvísleg hjálpartæki og aðstoð. Einstaklingur sem þarf áframhaldandi lyfjagjöf á fullorðinsárum þarf að eiga möguleika á niðurgreiðslu á lyfjum og læknismeðferðum án mikils kostnaðar án þess að þurfa að fá samþykka örorku eða örorkustyrk.

Dæmi:

Barn með sjaldgæfan sjúkdóm þarf spelku á fót vegna minnkaðrar taugavirkni í og neðan við ökkla og virðist vera afleiðing sjaldgæfs sjúkdóms sem barnið er með. Sí samþykkir ekki fulla niðurgreiðslu á umræddri spelku en hefði einstaklingurinn hins vegar upplifað sömu minnkuðu taugavirkni í kjölfar t.d. heilablóðfalls hefði hann fengið fulla niðurgreiðslu.

Áskorun:

Erfitt getur reynst að fá aðgang að niðurgreiðslu á nauðsynlegum hjálpartækjum vegna þekkingarleysis á sjaldgæfum sjúkdómum og heilkennum. Ljóst er að einstaklingar sem hafa þörf fyrir hjálpartæki falla ekki alltaf að skilyrðum um niðurgreiðslu vegna skorts á þekkingu á sjúkdómi.

Tillaga:

Tryggja aðgengi að hjálpartækjum út frá þörfum einstaklings. Taka þarf tillit til þess að einstaklingar í þessum hópi eru oft fyrstir til að sækja um undanþágu fyrir tiltekið hjálpartæki og er þá hafnað vegna þess að sjúkdómurinn er ekki þekktur.

Áskorun:

Mörgum sjaldgæfum sjúkdómum fylgja frávik í tannmyndun, útbroti tanna, stoðvef tanna, slímhúð munnhols og/eða munnholsstarfsemi. Það gerir að verkum að tannheilsa er oft léleg og dýrt og fyrirhafnarsamt getur verið að fá þá þjónustu sem þarf.

Tillaga:

Að boðið sé upp á sérhæfðar tannlækningar fyrir þau sem vegna sjaldgæfra sjúkdóma eiga í sérstökum erfiðleikum með tannheilsu, þeim að kostnaðarlausu.

Áskorun:

Næringu og ýmis hjálpartæki/búnað þarf að panta reglulega. Oft þarf að fara á marga staði og í sumum tilfellum hitta á „rétt“ starfsfólk fyrirtækis á ákveðnum opnunartímum. Til viðbótar renna samþykktar beiðnir Sí út án áminningar og þá þarf að greiða fullt verð. Þegar um er að ræða margar beiðnir fyrir einn einstakling er erfitt að hafa yfirsýn yfir gildistíma þeirra allra og uppfæra jafnóðum.

Tillaga:

Einfalda kerfið. Geta sett inn langtímapöntun sem afgreidd er sjálfkrafa með ákveðnu millibili. Samningar sem Sí geri vegna lyfja og hjálpartækja hafi lengri gildistíma og tilkynning sé send viðkomandi, t.d. með tölvupósti eða textaboðum, áður en þeir renna út.

Ávinningur:

Tímasparnaður allra sem að þöntunum og beiðnum koma, bæði notenda og starfsmanna.

Dæmi:

Barn er með alvarlegan, lífsógnandi sjúkdóm sem orsakast af breytingu í geni, þarfnast mikillar umönnunar og ljóst er að það mun ekki breytast. Foreldri fær einungis samþykktar foreldragreiðslur í 3 eða 6 mánuði í einu. Svar við umsókn fæst stundum aðeins rétt fyrir þann tíma sem nýrri umsókn þarf að skila fyrir næstu greiðslur. Þetta veldur gríðarlegu álagi á foreldra sem þurfa að skrifa umsóknir og óska eftir ýmsum vottorðum og gögnum frá mörgum aðilum. Eins veldur þetta auknu álagi á lækna og annað fagfólk sem þarf að taka tíma í að endurgera vottorð og gögn og starfsfólk TR að fara yfir gögn.

Áskorun:

Einstaklingur með ólæknandi sjaldgæfan sjúkdóm, er á sömu eða svipuðum lyfjum ævilangt. Hann þarf þó að sækja um endurnýjun lyfseðla með stuttu millibili, auk þess sem oft eru aðeins afgreiddir litlir skammtar af lyfjum hverju sinni.

Tillaga:

Lyfseðill gildi í lengri tíma en nú er sé þegar um er að ræða langtímaþörf. Afgreiðsla lyfs geti verið í stærri skömmtum.

Áskorun:

Reglur um niðurgreiðslur hjálpartækja eru afar stífar og oft ekki í samræmi við raunveruleika þeirra sem þurfa hjálpartæki.

Áskorun:

Reglur um niðurgreiðslur lyfja og læknskostnaðar eru stífar. Fólk sem þarf lækniástoð og lyf alla ævi, hefur ekki valið sér það hlutverk en er sjálfkrafa sett í þá stöðu að þurfa að nota hluta tekna sinna alla ævi.

Tillaga:

Reglur um niðurgreiðslur lyfja og læknskostnaðar verði útvíkkaðar.

Áskorun:

Sjaldgæfir sjúkdómar geta verið flóknir og þörf fyrir mikla samvinnu og samráð.

Tillaga:

Mynduð verði þverfagleg teymi með fulltrúum frá viðkomandi faggreinum (tannréttingar, skurðlækningar, stoðtæki, barnalækningar) fyrir hvern sjúkdómahóp.

Áskorun:

Oft þarf að sækja um þjónustu með skömmu millibili þegar um sjaldgæfan sjúkdóm (illa þekktan) er að ræða. Mikil vinna myndi sparast á öllum stigum ef hægt væri að einfalda þessa vinnu þegar ljóst er að ástandið muni ekki breytast á næstu árum.

Tillaga:

Einstaklingar með sjaldgæfa og langvinna sjúkdóma séu „merktir“ í kerfinu og við það opnast möguleiki á að ekki þurfi að sækja um alls konar þjónustu oftart en t.d. á 5 ára fresti.

Ávinningur:

Tími læknis í endurútgáfu lyfseðla sparast. Tími apóteks – færri afgreiðslur. Tími og fyrirhöfn einstaklings og/eða aðstandenda sparast. Sennilega hægt að spara með magninnkaupum líka.

3.3 Betra aðgengi að tilraunameðferðum og „Orphan“ lyfjum

Um 95% sjaldgæfra sjúkdóma hafa enga meðferð og því eru klínískar rannsóknir nauðsynlegar til að þróa meðferðarmöguleika. Vegna fæðar skiptir miklu máli að taka þátt í klínískum rannsóknum (erlendis) og fá aðgang að nýjum meðferðum.

Heilraðgreining eða útraðagreining á erfðaeftni getur verið forsenda aðgangs að klínískum rannsóknum, bæði í krabbameinsmeðferð og vegna sjaldgæfra sjúkdóma/heilkenna. Greining getur verið grundvöllur tilraunameðferðar og notkunar lyfja sem ekki hafa verið samþykkt. Sjaldnast er hægt að spá fyrir um hvort lyfjameðferð muni bera árangur. Ef meðferð virkar ekki eins og búist var við, á að ljúka henni í samræmi við upphaflega áætlun.

Reglugerð um notkun lyfja af mannúðarástæðum^[1] gefur möguleika á að nota í sumum tilfellum lyf sem eru í yfirstandandi klínískum prófunum eða ekki hafa fengið markaðsleyfi. Það á einkum við ef einstaklingur uppfyllir ekki inntökuskilyrði rannsóknar en getur samt sem áður fengið aðgang að lyfinu á tilraunastigi. Fyrirsjáanlegt er að mörg lyf við sjaldgæfum sjúkdómum flokkist undir háþróaðar meðferðir eða það sem á ensku nefnist .

Þessar meðferðir skiptast í þrjá flokka:

- Genameðferðir
- Frumumeðferðir
- Meðferðir með erfðabreyttum vefjum.

^[1] <https://island.is/reglugerdir/nr/0424-2023?fbclid=IwAR0BJXXv6MbO2dFHNlchrdxAX54LOFoGP65Ske261uidalpSotXd1g6aMso>

Þróaðar meðferðir geta einnig verið samsettar, t.d. frumur og lækningatæki s.s. stoðnet. Þær eru dýrar vegna háa þróunarkostnaðar og lítils markaðar. Því er líklegt að í sumum tilfellum verði einungis fáar meðferðarstöðvar á Norðurlöndunum. Verðlagning þeirra vekur upp mörg álitamál s.s. um siðferðileg sjónarmið, sjálfbærni samfélaga, virði mannlífs og forgangsröðun í heilbrigðisþjónustu. Þá er óvissa um árangur meðferðar meiri en í stærri sjúkdómaflokkum sem ræðst einkum af smæð þýðis sem er tiltækt til rannsókna. Norðurlöndin eru að skoða ný greiðslumódel sem tengjast árangri meðferðar. Einnig eru þau farin að vinna saman heilbrigðistækni mat sem gert er ráð fyrir að verði skilyrði fyrir upptöku nýrra lyfja í framtíðinni. Slíkt mat metur saman ávinning fyrir sjúkling og samfélag. Þá stendur eftir hvert er ásættanlegt verð fyrir mjög kostnaðarsamar meðferðir í samhengi við virði mannlífs og hver greiðsluviljinn úr sameiginlegum sjóðum almennings er. Alþingi samþykkti þingsályktun um siðferðileg gildi og forgangsröðun í heilbrigðisþjónustu⁶ og leggur þar til í 5. lið að ráðherra skipi starfshóp sem undirbúi stofnun þverfaglegar og ráðgefandi siðanefndar um forgangsröðun í heilbrigðisþjónustu. Koma þarf á fót slíkri nefnd til að vera leiðbeinandi fyrir heilbrigðisstofnanir um meðferðir sem standa almenningi til boða og samningsmarkmið gagnvart framleiðendum. Tryggja þarf að ef ekki er hægt að veita meðferð hér á landi að Ísland fái þá meðferð á sama verði og samningar þess lands sem meðferðin er veitt í segir til um. Þetta er hægt að gera með samnorrænu heilbrigðistækni mati (HTA mat) og samnorrænum samningum í kjölfarið.

Áskorun:

„Orphan“ lyf eru dýr og erfitt að fá þau en í sumum tilfellum virka þau afar vel.

Tillögur:

Tryggja aðgengi að „Orphan“ lyfjum notendum að kostnaðarlausu.

Fulltrúi sjúklinga eigi sæti í nefnd þar sem ákvarðanir um kaup og undanþágur á Orphan lyfjum fer fram.⁷

Heilbrigðisráðuneyti uppfæri reglugerðir og lög um lyfjamál og lyfjaaðgengi.

Íslensk heilbrigðisyfirvöld setji sér viðmið um Orphan lyf.

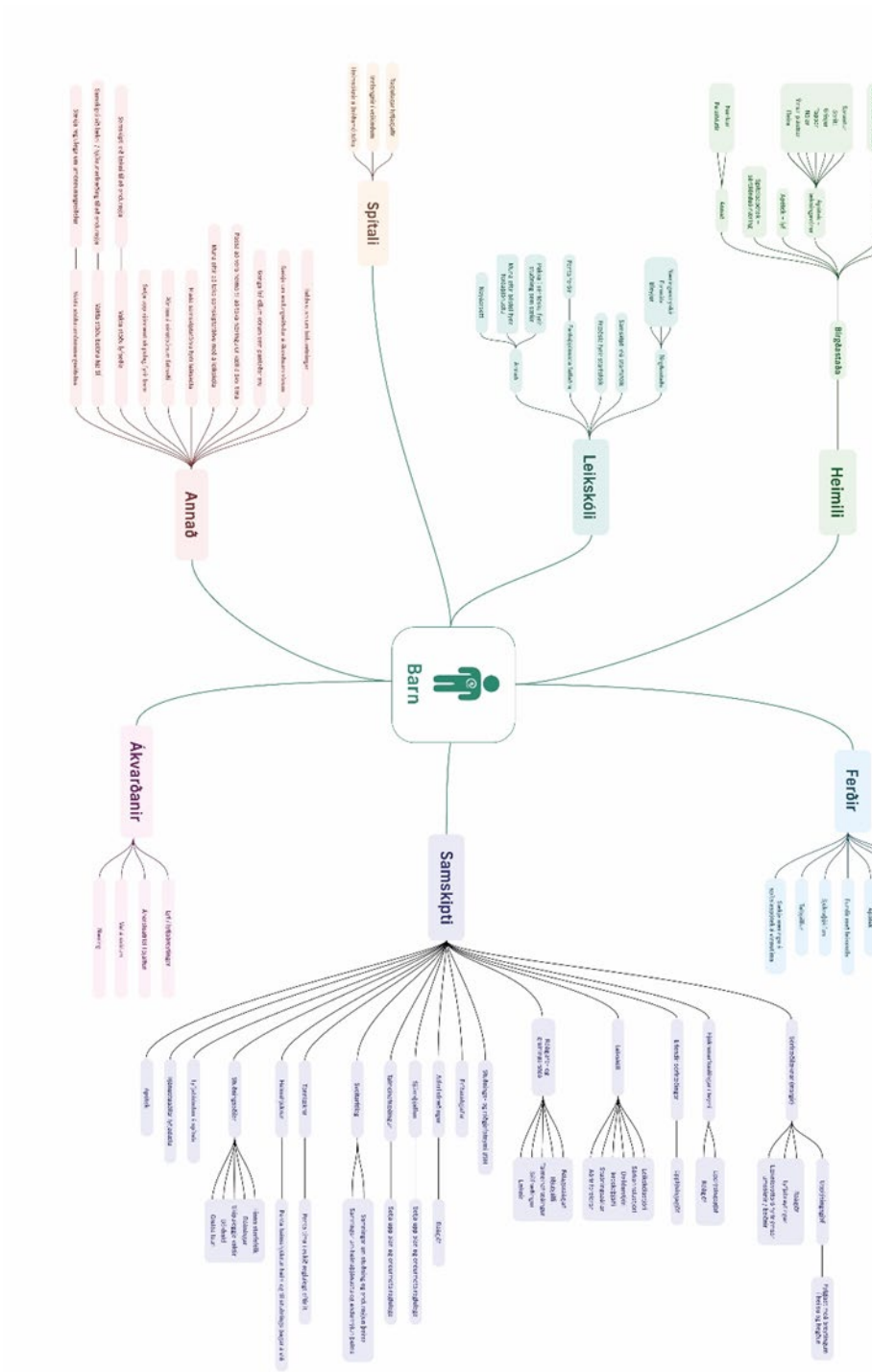
3.4 Tilraunameðferðir

Þátttaka í tilraunameðferðum byggir upp hæfni og þekkingu. Tryggja þarf að aðgengi að tilraunameðferðum og rannsóknum sé í höndum viðurkennds umsjónaraðila sem samræmir samskipti við rannsakendur, klínískar aðstæður,

⁶ <https://www.althingi.is/altext/150/s/1659.html>

⁷ <https://www.althingi.is/altext/146/s/0501.html>

aðgengi og eftirfylgd. Fyrir lítið land eins og Ísland er alþjóðleg samvinna mikilvæg til að tryggja miðlun þekkingar, þátttöku í rannsóknum og aðgengi að sjaldgæfum greiningum og meðferðum sem svarar ekki kostnaði að setja upp á Íslandi (t.d. hjá NNFM).



Mynd 2: Lífið er oft flókið en með sjaldgæfa greiningu flækist það enn frekar. Teiknað af Fífu Jónsdóttur.

4. Til séu úrræði til að tryggja aðgengi að þjónustu sem gæti aukið lífsgæði þeirra sem eru með sjaldgæfan sjúkdóm/heilkenni. Tryggja að áætlun liggi fyrir um yfirfærslu þjónustunnar frá unga aldri til fullorðinsára

Þörf er fyrir sértæka og samhæfða langtímaþjónustu fyrir þau sem eru með sjaldgæfa sjúkdóma. Markmiðið er að öll fái þjónustu við hæfi og að hún taki til allrar fjölskyldunnar þar sem þess er þörf.

Eins og áður hefur komið fram er hópurinn „einstaklingar með sjaldgæfa sjúkdóma“ langt frá því að vera einsleitur. Þjónustuþarfir geta verið flóknar og leiða sumir sjúkdómar til heilsubreysts og/eða skertrar færni eða fötlunar. Kveðið er á um þjónustu við fatlað fólk með langvarandi stuðningsþarfir í lögum nr. 38/2018. Ekki er sambærileg þjónusta við þau sem eru með sjaldgæfa sjúkdóma án þess að teljast fötluð eins og skilgreint er í lögum.

Skortur á nægjanlegri eftirfylgni og þjónustu getur haft neikvæð áhrif á líf einstaklinga og valdið einangrun og vanlíðan. Sérstaklega þarf að gæta að því að þjónusta sé samhæfð milli aðila og stofnana og að starfsfólk fái menntun og þjálfun við hæfi. Þjónusta er gjarnan veitt af mörgum aðilum og því er mikilvægt að hver einstaklingur hafi ráðgjafa eða málastjóra sem heldur utan um hana, hefur yfirsýn yfir málefni viðkomandi einstaklings og kallar eftir upplýsingum frá viðeigandi aðilum.

Til viðbótar við flókið utanumhald er þekking á einstökum sjaldgæfum sjúkdómum oft takmörkuð, m.a. vegna þess hve fáir aðilar eru með viðkomandi sjúkdóm. Þetta setur aukna ábyrgð á notandann sjálfan og aðstandendur hans að miðla upplýsingum til þjónustuaðila, hvort sem er innan heilbrigðiskerfis, skóla eða annars staðar.

Horfa þarf heildstætt á líf einstaklinga með sjaldgæfa sjúkdóma og það hvernig persónubundnar aðstæður og breytileg sjúkdómseinkenni móta þörf viðkomandi fyrir aðstoð. Sú þjónusta sem veitt er þarf að vera þverfagleg, sveigjanleg og taka til heimilis, skóla, leikskóla og frítíma. Sérstaklega þarf að huga að snemmtækri ihlutun þar sem hún kemur að gagni og yfirfærslu þjónustu milli aldursstiga.

RGR fer með eftirfylgd og ráðgjöf til lengri tíma til einstaklinga með óvenju flókna og/eða sjaldgæfa fötlun sem getur m.a. verið til komin vegna sjaldgæfra sjúkdóma. Á stöðinni starfar þverfaglegt teymi sem kemur að þjónustunni í samstarfi við börnin, fjölskyldurnar, sveitarfélög og aðra fagaðila, í samræmi við nýlega löggjöf um sambættingu þjónustu í þágu farsældar barna nr. 86/2021 (einnig nefnd farsældarlög). Umtalsvert fræðslustarf fylgir þjónustunni, bæði gagnvart hverjum þjónustuþega, en einnig gagnvart almenningi. RGR er í miklu samstarfi við sveitarfélög, þ.e. félags- og skólaþjónustu á öllum stigum, frá 0 til 18 ára. Stöðin kemur einnig að leiðsögn og stuðningi til ungmenna og fjölskyldna þeirra varðandi breytingar þegar lögræðisaldri er náð (18 ára) og við yfirfærslu í þjónustu fyrir fullorðna.

Miðstöð menntunar og skólaþjónustu er ný þjónustu- og þekkingarstofnun, sem mun taka til starfa 1. apríl 2024, í þágu barna og ungmenna á sviði menntamála. Hún mun þjónusta leik-, grunn- og framhaldsskóla um land allt með áherslu á gæði menntunar og skólaþjónustu. Stefnt er því að stofnunin veiti stuðning við verkefni skóla sem krefjast sérhæfðrar þekkingar í stað þess að þau séu leyst í hverjum skóla fyrir sig og stuðla þannig að því að auka gæði menntunar og þjónustu í skólum. Miðstöðin gæti orðið samhæfingaraðili þegar kemur að verklagi í skólum um nemendur með sjaldgæfa sjúkdóma, í samstarfi við MSS og RGR.

Áskorun:

Fjölbreytileiki sjaldgæfra sjúkdóma skapar flóknar umönnunaraðstæður og hátt flækjustig á milli þjónustukerfa. Þekking á sjaldgæfum sjúkdómum er oft takmörkuð og upplýsingar ekki til staðar um þá þar sem þörf er á.

Tillaga:

Að tryggja markvissa miðlun upplýsinga um sjúkdóm og sjúkrasögu til þeirra sem veita þjónustu, til að tryggja fullnægjandi þjónustu og þekkingu. MSS, RGR og Miðstöð menntunar og skólaþjónustu gegnir lykilhlutverki í að miðla upplýsinga og samhæfa þjónustu á milli aðila og stofnana.

Áskorun:

Sum börn eru með næringarhnapp og geta ekki fengið næringu án hans. Önnur þurfa lífsbjargandi lyf á föstum tímum. Fæst eru þau fær um að sjá um þessa næringu eða lyfjagjafir sjálf og þurfa aðstoðar með. Í skólum er oft enginn sem treystir sér til að sinna þessum þörfum og þurfa forráðamenn þá að fara úr vinnu til að sjá til þess að barnið fái næringu eða lyf.

Tillaga:

Að tryggt sé að starfsmaður beri ábyrgð á þjónustu við barn sem þarf næringu eða lífsbjargandi lyf á skólatíma. Heilbrigðis- og skólayfirvöld móti verklag þar að lútandi.

4.1 Fjarþjónusta

Hluti þeirra sem lifa með sjaldgæfa sjúkdóma býr utan höfuðborgarsvæðisins þar sem aðgengi að sérfræðiþjónustu er mest. Fyrir þá getur fjarþjónusta sem veitir aðgang að neti sérfræðinga skipt miklu máli. Slík þjónusta veitir möguleika á viðtölum með skömmum fyrirvara í neyðartilvikum og dregur úr ferðalögum með tilheyrandi kostnaði og vinnutapi. Aukið aðgengi að fjarþjónustu fellur að stefnu heilbrigðisráðuneytisins um stafræna heilbrigðisþjónustu,⁹ auk þess sem eitt af markmiðum Landspítala í starfsáætlun er að auka fjarheilbrigðisþjónustu.¹⁰

Áskorun:

Ekki er hægt að tryggja jafnan aðgang landsmanna að sérfræðiþjónustu vegna landfræðilegra áskorana.

Tillaga:

Vinna þarf að því að koma á markvissri og öruggri fjarþjónustu við allt landið.

Ávinningur:

Jafnt aðgengi að þjónustu, tímasparnaður, minni fjarvera fólks frá vinnu. Kostnaðarsparnaður vegna ferða og minna álag.

4.2 Auðvelda umskipti til fullorðinsára

Við fullorðinsaldur færast forsjárskylda frá foreldrum/forráðamönnum yfir á einstaklinginn sjálfan. Streita og álag á viðkomandi og aðstandendur eykst gjarnan vegna umtalsverðra breytinga á þjónustu og aukinnar ábyrgðar einstaklinga á eigin málum. Á meðan viðkomandi er barn, hafa foreldrar og aðrir betri tækifæri til að hafa yfirsýn yfir heilsufar, stuðningsúrræði og tengiliði í allri þjónustu en þegar viðkomandi færast á fullorðinsár færast sú ábyrgð yfir á einstaklinginn sjálfan.

Þá getur verið erfitt að finna sérfræðinga sem sinna umönnun fullorðinna með sjaldgæfa sjúkdóma. Því er nauðsynlegt að undirbúa börn, aðstandendur þeirra og þjónustuaðila tímanlega fyrir umskiptin.

Hluti þeirra sem orðin eru 18 ára og þar með sjálfráða, er ekki í stakk búinn til að sjá um sig að öllu leyti og því fellur ábyrgðin á fjölskyldu eða opinbera þjónustuaðila. Samfara þróun í læknisfræði fer þessi hópur stækkandi, eins og faraldsrannsókn sem gerð var á Ítalíu (2006 til 2016) sýndi.¹¹ Í þeim tilfellum sem einstaklingur er ekki fær um að axla þessa ábyrgð er mikilvægt að tryggja nauðsynlegan stuðning.

Fatlað fólk sem á erfitt með að gæta hagsmuna sinna á rétt á persónulegum talsmanni til að aðstoða sig við að fara með sjálfræði sitt, skv. lögum um réttindagæslu fyrir fatlað fólk, nr. 88/2011. Skilyrði er að talsmaður hafi þekkingu á þörfum og óskum þess einstaklings sem hann aðstoðar og ljúki námskeiði um hlutverkið. Sótt er um að gerast persónulegur talsmaður á island.is.

Þetta á hins vegar ekki við um einstaklinga með sjaldgæfa sjúkdóma án fötlunar.

Hér eru samlegðaráhrif við aðgerð E.7 í landsáætlun um innleiðingu samnings SP um réttindi fatlaðs fólks: *Samfelld, samþætt, þverfagleg og sérhæfð þjónusta við fatlað fólk frá 18 ára aldri*. Í áætluninni, sem lögð var fram sem þingsályktunartillaga á þingi í janúar 2024, er lagt er til að stofnaður verði verkefnishópur sem skili útbótatillögum

Áskorun:

Engin lög, reglugerðir eða áætlanir eru til um þau sem eru með sjaldgæfa sjúkdóma sem ekki fylgir fötlun en þurfa eigi að síður mikla aðstoð.

Tillögur:

Gerð áætlunar um farveg, sem byggður er á þörfum einstaklingsins og fjölskyldu. Áætlunin nærði til aðkomu heilbrigðiskerfis og félagsþjónustu, tiltæki aðkomu aðstandenda og fæli í sér áætlun um framfærslu, til að tryggja samhæfða langtímaþjónustu. Gera þarf áætlunina á 17. aldursári, en undirbúningur umskipta ætti að hefjast á 16. aldursári.

Viðeigandi skráning í kerfinu ætti að verða til þess að samfella verði í þjónustu og stuðningi, þannig að þjónusta og stuðningur sem einstaklingur nýtur falli ekki niður við það að hann verði 18 ára. Sameiginleg ákvarðanataka

Auka þarf sameiginlega ákvarðanatöku sjúklings, fagfólks og umönnunaraðila í heilbrigðisþjónustu til að stuðla að auknum lífsgæðum sjúklinga og aðstandenda. Sjaldgæfir sjúkdómar krefjast náins sambands milli sjúklings og fagfólks þar sem sjúklingar og aðstandendur eru virkir og vel metnir aðilar í umönnun, sem „sérfræðingar af reynslu“. Einstök einkenni sjaldgæfra sjúkdóma krefjast þess að umönnun nái út fyrir þverfagleg teymi og yfir í „netkerfisaðstoð“ (e. network).

Starfshættir sem byggja á raunverulegu samstarfi við sjúklinga og aðstandendur samræma þekkingu, læknisfræðileg og klínísk sjónarmið og veita heildræna sýn á lífsreynslu sjúklinga. Slíkt samstarf getur tryggt að ákvarðanir um fyrirkomulag og inntak þjónustu séu einstaklings- og þarfamiðaðar.

Áskorun:

Skortur á samvinnu getur leitt til verri meðferðar vegna ófullnægjandi miðlunar þekkingar og reynslu.

Tillögur:

Stofnun sérfræðisviða, mögulega innan MSS, um hópa sjaldgæfra sjúkdóma sem teljast mjög erfiðir og með svipaðar þarfir.

Námskeið og kennsluefni um hlutverk og mikilvægi sjúklinga og aðstandenda sem „sérfræðinga af reynslu“ í meðferð og umönnun sjaldgæfra sjúkdóma.

Uppsetning á „netkerfi (e: networking)” sem veitir sjúklingum og aðstandendum aðgang að sérfræðingum, þjónustuaðilum og upplýsingum til að setja upp sitt eigið „samstarfsnet” í kringum einstaklingsbundnar þarfir.

4.3 Efla þjónustu til að tryggja sjálfstætt og innihaldsríkt líf

Við útfærslu stuðningsþjónustu þarf að leggja áherslu á þátttöku notandans og að þjónustan endurspegli vilja hans. Tryggja skal að einstaklingar eigi þess kost að lifa sjálfstætt og eiga virkt og innihaldsríkt líf í samfélagi við aðra. Samkvæmt farsældarlögum er gerð einstaklingsbundin stuðningsáætlun fyrir börn sem þurfa á stuðningi að halda, en slíkar áætlanir eru ekki gerðar fyrir alla einstaklinga með sjaldgæfan sjúkdóm. Einstaklingar sem þurfa stuðning félagsþjónustu sveitarfélags, hvort sem er á grundvelli laga um félagsþjónustu eða laga um þjónustu við fatlað fólk með langvarandi stuðningsþarfir eiga rétt á að fá ráðgjafa sem heldur utan um þá þjónustu sem þeim er veitt. Gera þarf einstaklingsbundna þjónustuáætlun í samstarfi við notandann og hún þarf að vera endurskoðuð reglulega. Áætlunin skal byggja á óskum notandans og þörfum hans og taka til þeirrar stuðningsþjónustu sem veitt er á heimili hans, í skóla, vinnu og í frístundastarfi eins og við á. Í slíkri áætlun er gert ráð fyrir samstarfi við skólasamfélagið, þ.e. tengilið nemanda í skólanum. Tengiliður ber svo ábyrgð á að samhæfa þjónustu við nemandann í skólanum með viðeigandi teymi sérfræðinga og kennara.

Áskorun:

Þau sem eru með sjaldgæfa sjúkdóma og þurfa á langtíma og samræmdri þjónustu að halda ættu að eiga rétt á einstaklingsbundinni áætlun og að geta leitað eftir þjónustu í gegnum „netkerfisaðstoð” (e. networking). Í einstaklingsmiðaðri áætlun eru heildarþarfir viðkomandi lagðar til grundvallar. Þau sem veita notanda/sjúklingi þjónustu væru þannig hluti af þverfaglegu teymi, sem stofnað er til í nánú samráði við sjúklinga og aðstandendur.

Tillögur:

Tryggt sé að allir einstaklingar með sjaldgæfa sjúkdóma fái einstaklingsbundna þjónustuáætlun sem tekur til þjónustu heilbrigðiskerfis, félagsþjónustu og skólaþjónustu eftir atvikum.

Þjónustuáætlanir einstaklinga feli í sér að hægt sé að auka þjónustu með stuttum fyrirvara vegna framgangs sjúkdóms.

Tryggja þarf upplýsingastreymi til kennara, sérkennara og þroskaþjálfara um sjaldgæfa sjúkdóma og sérstakar áskoranir sem fylgja þeim fyrir skjólstæðinga í skólakerfinu, m.a. með gerð kynningarefnis.

Stuðla þarf að betra mati og kortlagningu á þjónustubörf einstaklingsins innan skólakerfisins í samstarfi við fagfólk.

Gæta þarf þess að sértækar upplýsingar séu til staðar til að efla aðlögun í leikskólum og skólum.

Samstarf við erlendar rannsókn- og ráðgjafadeildir, t.d., norsku ráðgjafardeildina um sjaldgæfar raskanir (NKSD) og National Advisory Unit on the Deafblind (NKDB) til að afla sértækra upplýsinga.

4.4 Félagasamtök um sjaldgæfa sjúkdóma

Félagasamtök um sjaldgæfa sjúkdóma bjóða upp á stuðning og fræðslu fyrir sjúklinga og aðstandendur. Í því felst að koma á sambandi milli sjúklinga og aðstandenda til að deila þekkingu og reynslu. Félagasamtök bjóða gjarnan upp á námskeið, fundi og fræðslu, oft með aðkomu þjónustuveitenda og annarra sérfræðinga. Félagasamtök miðla og afla upplýsinga í gegnum vinnustofur, félagsfundi, ráðstefnur og þátttöku í erlendu samstarfi.

Félagasamtök hjálpa til við að byggja upp þekkingu á sjúkdómum og miðla upplýsingum um þá. Innan margra félagasamtaka er til mikil sérþekking á sjaldgæfum sjúkdómum/heilkennum, í formi reynslu foreldra, fagaðila og einstaklinga með sjaldgæfa sjúkdóma/heilkenni. Þessi sérþekking er ómetanleg og mikilvæg inn í samstarf ólíkra aðila t.d. heilbrigðis- og félagsþjónustu, rannsókn- og menntastofnana.

Vegna smæðar Íslands skiptir miklu máli að íslensk félagasamtök séu virk í erlendu samstarfi. Með slíku samstarfi fæst aðgengi að nýjustu rannsóknum og meðferðum auk þess sem hægt er að stilla strengi í ýmsum hagsmunamálum. Þetta samstarf skilar sér í enn betri upplýsingum til þeirra sem félagasamtökin veita ráðgjöf á Íslandi.

Fræðsla til almennings er mikilvæg og hjálpar til við að tryggja samfélagsvakningu og stuðning. Sjaldgæfir sjúkdómar geta verið einangrandi, bæði samfélagslega og tilfinningalega, en miðlun upplýsinga til almennings getur eftt nauðsynlega þekkingu og skilning í samfélaginu og dregið úr fordómum.

Tillaga:

Heilbrigðisráðuneyti geri þjónustusamninga við félagasamtök með sérhæfða þekkingu.

Ávinningur:

Aukin þjónusta og stuðningur við félagsfólk. Betra aðgengi að upplýsingum. Aukinn skilningur samfélagsins og minni fordómar.

5. Samræmd rafræn skráning og alþjóðlegt samstarf

Grunnur að vandaðri tölfræði og eftirliti er að skrá sjúkdóma rétt í sjúkraskrá sjúklinga og í samræmi við ákvæði laga um sjúkraskrár, nr. 55/2009. Einnig er mikilvægt að til sé skrá um fjölda einstaklinga á sviði sjaldgæfra sjúkdóma. Embætti landlæknis gefur út fyrirmæli um hvaða flokkunarkerfi skuli notuð við staðlaða skráningu sjúkdóma og sjúkraskrárupplýsinga hér á landi. Því miður er það svo að skráning samkvæmt Alþjóðlega flokkunarkerfi sjúkdóma og skyldra heilbrigðisvandamála (ICD-10 kóðunarkerfið), er ófullnægjandi hvað varðar sjaldgæfa sjúkdóma og ýmsa erfðasjúkdóma. Alþjóðaheilbrigðismálastofnunin (WHO) gefur flokkunarkerfið út og mælist til þess að öll aðildarlönd noti það kerfi til að samræma skráningar allra landa og stuðla að alþjóðlegu samstarfi og rannsóknnum. WHO hefur gefið út nýja og uppfærða útgáfu af flokkunarkerfinu (ICD-11), en sérfræðingar á sviði sjaldgæfra sjúkdóma eru sammála því að það kerfi sé heldur ekki nógu ítarlegt. Þess vegna eru nokkur lönd í Evrópu að taka upp og innleiða sérstakt rafrænt skráningakerfi fyrir sjaldgæfa sjúkdóma sem gefið hefur verið út af Orphanet (Orphacodes/www.orpha.net). Nefna má að Norðmenn eru byrjaðir á þessari innleiðingu og færðu rök fyrir að taka upp Orphakóðun meðfram ICD-10/-11 kóðun og að nota fremur Orphakóða frekar en SNOMED-CT flokkunarkerfið. Umsóknaraðild Íslands að Orphanet er í ferli og samráði milli heilbrigðisráðuneytis, Landspítala, Ráðgjafar- og greiningarstöðvar og embættis landlæknis.

Dæmi um kerfisbundna skráningu eins sjúkdóms:

Slímseigjusjúkdómur (Cystic Fibrosis, CF) er fjölkerfa sjúkdómur sem erfist með víkjandi hætti. Algengi sjúkdómsisns er 0.47:10.000 íbúa.

Landspítali sinnir þjónustunni sem stýrt er í samvinnu barnalækna og lungnalækna fullorðinna, en meginþungi þjónustunnar er á Barnaspítala Hringsins.

Árið 2020 hófst samstarf við evrópsku CF samtökin um kerfisbundna skráningu allra einstaklinga með CF í samevrópskan gagnagrunn, sem er mikilvægt skref til þess að tryggja stöðlun og gæði meðferða og eftirlits.

Margir sérfræðingar á Íslandi taka nú þegar þátt í erlendu samstarfi á ýmsum sviðum sem ná til sjaldgæfra sjúkdóma. Mikilvægt er að íslenskir heilbrigðisstarfsmenn og fræðasamfélög taki virkan þátt í alþjóðlegum rannsóknnum, ekki síst vegna þess hve sjúklingahópurinn á Íslandi er lítill. Þá mætti stuðla að og hvetja til þátttöku sérfræðinga í skipulögðu samstarfi þverfaglegra teyma í sérhæfðri heilbrigðisþjónustu í Evrópu (e. European Reference Networks = ERNs). Þessu samstarfi, sem er innan ESB og Noregs, er ætlað að byggja upp meiri þekkingu og samvinnu varðandi einkennamynd,

meðferð og þjónustu fyrir einstaklinga með samsettar afleiðingar af sjúkdómnum. Það eru starfandi 24 ERNs á mismunandi líffæra- eða sjúkdómasviðum. Ísland hefur ekki fengið boð um að taka þátt, enda ekki aðildarland að ESB, en Noregur hefur að eigin frumkvæði sóst eftir þátttöku í flestum ERNs sviðum. Umsóknarferlið er nokkuð strangt og krefst vinnu, en heilbrigðisráðuneytið mætti meta möguleikana í samráði við stjórnendur/sérfræðinga Landspítalans.

Fyrsta skrefið og tilgangur þess að taka upp Orphakóða, er að hafa möguleika á að finna einstaklinga með sjaldgæfa sjúkdóma hér á landi, í þeim tilgangi ef ný meðferð kemur fram og að einstaklingarnir hafi þá jafnan möguleika á að vera boðin slík meðferð. Einnig næst þá gott yfirlit yfir hvernig meðferð gagnast. Að auki er til flokkur í Orphakóðum fyrir ógreinda með sjaldgæfa sjúkdóma.

Áskorun:

Engar skrár eru til yfir fjölda sjúkdóma eða sjúklinga með sjaldgæfa sjúkdóma. Þeir kóðar sem nú eru í notkun (ICD kóðar) ná ekki yfir sjaldgæfa sjúkdóma og nýtast ekki í alþjóðlegri samvinnu.

Tillaga:

Koma á fót skrá yfir þá sem eru með sjaldgæfa sjúkdóma. Mælt er með að innleiða Orphakóða. Tilgangur skrárinnar er að taka saman landsyfirlit yfir algengi sjaldgæfra sjúkdóma á Íslandi, fylgjast með framgangi og hafa möguleika á að kalla til sjúklinga ef ný meðferð kemur fram. Skráningar eru mikilvægt tæki til að auka þekkingu á sjúkdómum, geta verið mælikvarði á þjónustu og hjálpað til við gerð faglegra leiðbeininga. á Íslandi.

Áskorun:

Krafa er um að kóðar séu íslenskaðir ef á að nota þá í sjúkraskrá.

Tillaga:

Orphakóða á ekki að þurfa að íslenska þar sem þeir eru einkum notaðir í samskiptum milli landa. Þar að auki eru ekki til íslensk heiti fyrir langflesta sjaldgæfa sjúkdóma og heitið myndi ekki nýtast að neinu leyti.

Ávinningur:

Með skráningu allra sem eru með sjaldgæfa sjúkdóma er hægt að gera áætlanir vegna þjónustu, kalla hratt til einstaklinga í rannsóknir sem bjóðast, eins ef kemur fram meðferð.

5.1 Alþjóðleg samvinna, sérfræðiþekking og rannsóknir

Alþjóðleg samvinna er mjög mikilvæg. Lykilatriði í þeirri vinnu er stofnun ERN (European Reference Network) árið 2017. ERN er tenging þverfaglegra teyma í sérhæfðri heilbrigðisþjónustu í Evrópu.

Mælt er með að heilbrigðisyfirvöld skoði aðkomu Íslands í skipulögðum þverfaglegum teyllum á sviði sérhæfðrar heilbrigðisþjónustu innan Evrópu. Norðurlöndin taka þátt í þessum teyllum og mikilvægt að stuðla að því að íslenskir sérfræðingar á hinum ýmsu sviðum sjaldgæfra sjúkdóma taki þátt í þessu samstarfi. Þessi þátttaka gæti stuðlað að vandaðri þjónustu, meiri gæðum í meðferð og tengslum við sérfræðisetur við nágrannalönd okkar í Evrópu. Annað verkefni innan ESB, sem felur í sér marga starfshópa er nú í mótun (e. „Joint Action on integration of ERNs into national healthcare systems” = JARDIN), kick-off-meeting verður 8. mars 2024), og er ætlað að stuðla að frekari innleiðingu á markvissri samvinnu á sviði sjaldgæfra sjúkdóma á milli landa, m.a. til að stuðla að betri samvinnu, meðferð og nýsköpun á sviði sjaldgæfra sjúkdóma.⁸ Einnig mætti stuðla að þátttöku Íslands í [Rare2030](#) verkefninu, sem er ESB-verkefni og hefur breiðari skírskotun en ERN og JARDIN, sem eru nokkuð heilbrigðismiðuð. Verkefnahópum innan RARE2030 er gert að leggja grunn að heildstæðri framtíðarstefnu Evrópu á sviði sjaldgæfra sjúkdóma. Verkefnið hófst í byrjun árs 2019 og mun safna upplýsingum frá mismunandi hópum sjúklinga/notenda, heilbrigðisstarfsfólks og helstu álitsgjafa og koma með tillögur um stefnu sem leiða mun til betri framtíðar fyrir fólk sem býr við sjaldgæfa sjúkdóma í Evrópu. Niðurstaðan verður lögð fyrir Evrópuþingið. Verkefnið er samræmt af evrópsku notendasamtökunum [EURORDIS](#).

Áskorun:

Vegna smæðar Íslands og fæðar sjaldgæfra sjúkdóma er erlend samvinna nauðsynleg.

Tillaga:

Að heilbrigðisyfirvöld skoði aðkomu Íslands í skipulögðum þverfaglegum teyllum á sviði sjaldgæfra sjúkdóma innan Evrópu.

5.2 Auka þátttöku í klínískum- og félagsrannsóknum

Fyrirspurnum um þátttöku í klínískum lyfjarannsóknum og öðrum rannsóknum fer fjölgandi. Notendur vilja oft taka þátt í slíkum rannsóknum og geta sjúklingasamtök, heilbrigðisstarfsmenn og heilsugæslustöðvar bent á leiðir. Vegna lítills þýðis geta þau sem eru með sjaldgæfa sjúkdóma orðið af rannsóknum og gott gæti verið að safna þekkingu og miðla hvar möguleiki er að taka þátt erlendis. Slíkar rannsóknir krefjast oft viðurkenndra aðila í hverju landi sem halda utan um slíkar rannsóknir (lyfjagjafir, sýnatökur, halda utan um viðkvæmar persónuupplýsingar og fleira). MSS gæti verið tengiliður eða samræmingarmiðstöð fyrir þátttöku í slíkum verkefnum eða rannsóknum á sviði sjaldgæfa sjúkdóma.

⁸ <https://www.ejprarediseases.org/>

6. Viðauki

Í samtölum við foreldra barna með sjaldgæfa sjúkdóma, komu fram ýmsar ábendingar um daglega agnúa í þjónustunni. Þess má geta að unnið er að verkefni um upplifun sjúklinga og aðstandenda af þjónustunni á Landspítala.

- Foreldrar sem oft dvelja langdvölum á BSP, eiga í erfiðleikum með að ná sér í mat á meðan á dvölinni stendur – það er ekki gert ráð fyrir þeim sem sjúklingum og engin aðstaða er á deildinni til að geyma mat, t.d. ísskápur eða örbylgjuofn.
- Besta leiðin væri að foreldrar gætu fengið mat sendan úr eldhúsi því oft lenda þau í vandræðum með að fara frá barninu – þurfa jafnvel að kalla til ættingja til að vera hjá því á meðan. Þetta þarf nauðsynlega að laga og hefur formaður hópsins haft nokkrum sinnum samband við Margrét til að kanna framgang. Nú eru liðnir nær þrjú mánuðir frá fundinum en ekkert hefur gerst.
- Einnig kom fram að foreldrar sem dvelja hjá barni sem þarf mikla umönnun og eftirlit eru í raun ólaunaðir starfsmenn. Þeir geta oft ekki farið frá til að sinna erindum nema að fá einhvern til að vera hjá barninu á meðan.
- Foreldrar eru oft settir í erfiða stöðu með því að þurfa að halda barni á meðan verið er að stinga (eða annað) eða stinga barnið sjálfir. Í augum barnsins eru foreldrarnir að meiða það og erfitt að halda trausti þannig.
- Annað sem kom fram í samræðum við foreldra er að þegar börnin koma á bráðadeild eða þar sem sjúkdómurinn er ekki þekktur, er oft löng bið í biðstofu. Sum barnanna geta illa verið í almennri biðstofu vegna ónæmisgalla, einhverfu eða annarra vandamála og hafa foreldrar gripið til þess ráðs að fara með þau út á ganga. Þetta á við um fleiri en börn að sjálfsögðu.
- Lausnin væri að „merkja“ viðkomandi þannig að þegar komið er á sjúkrahús, sé samstundis hægt að bregðast við með því að bjóða bið annars staðar.
- Tengt þessu er að flestir sjaldgæfir sjúkdómar eru eðlis síns vegna óþekktir nema örfáum. Það gerir að verkum að oft fer langur tími fagmanns í að lesa sér til um vandamálið og endurtaka þarf aftur og aftur sömu sögu. Lausnin er að þegar viðkomandi kemur á heilbrigðisstofnun, komi sjálfkrafa upp texti um sjúkdóminn. Það kallar á að einhver þarf að gera þennan texta en það er yfirstíganlegt. Fagmaður sem tekur á móti viðkomandi hefur þá helstu upplýsingar

sem sparar mikinn tíma og vinnu. Verið er að skoða lausn á þessu á HUT.

- Sterkur þráður í öllum samtölum voru samskipti við TR og SÍ. Endurtekið þarf að sækja um foreldragreiðslur og þarf að færa sömu rökin aftur og aftur, oft með mikilli vinnu fagfólks og foreldra. Að eiga barn með sjaldgæfan sjúkdóm og mikla umönnunarþörf, er sólarhringsvinna, alla daga, allt árið. Það er aldrei frí. Foreldragreiðslur falla niður ef barn fær leikskólapláss, hvort sem það getur notað plássið eða ekki. Einnig ef það gistir annars staðar ákveðinn fjölda daga/nátta.
- Margir með sjaldgæfa sjúkdóma þurfa hjálpartæki af einhverjum toga er oft lítill skilningur hjá SÍ varðandi endurgreiðslu. Ef sjúkdómur er ekki þekktur, þá er ekki endurgreitt, hvert sem vandamálið er (dæmi: barn sem missir mátt en hefur ekki greiningu, fær ekki spelkur og foreldrar þurfa að greiða fulla upphæð sjálfir). Ef hjólastóll bilar, er ekki hægt að fá annan á meðan, foreldrar greiða sendingarkostnað. Ekki er hægt að fá aukahjól undir hjólastóla eða hjól sem henta í snjó.
- Foreldrar sem eru í vinnu þurfa að taka fyrst alla sína veikindadaga ef barnið er veikt áður en kerfið tekur við. Ef foreldri veikist sjálf, á það enga veikindadaga.
- Séu foreldrar með barn á Landspítala, þurfa þeir að greiða bílastæði. Þetta getur orðið allmikil upphæð fyrir utan að þurfa að muna eftir þessu.

